




**Method and system for providing genotype clinical information over a computer network****Publication number:** TW473684 (B)**Publication date:** 2002-01-21**Inventor(s):** BOYCE-JACINO MICHAEL [US]; GRANZOW RUSSELL T [US];  
PFOST DALE R [US]; MARVIN DONALD R [US]**Applicant(s):** ORCHID BIOSCIENCES INC [US]**Classification:****- International:** *G06F19/00; G06Q10/00; G06F19/00; G06Q10/00; (IPC1-7): G06F19/00***- European:** *G06Q10/00F***Application number:** TW20000120245 20000929**Priority number(s):** US19990411147 19991001**Also published as:** WO0126029 (A2) WO0126029 (A3) AU1367201 (A)**Abstract of TW 473684 (B)**

A system and method for securely providing personal clinical profile information to individuals over the internet. The system and method provides for extracting a biological sample from an individual, extracting deoxyribonucleic acid (DNA) from the sample, analyzing the DNA to determine single nucleotide polymorphism (SNP) data, analyzing the SNP data, and securely providing access to the results of the analysis over the internet.

---

Data supplied from the esp@cenet database — Worldwide

申請日期	89 9 29
案 號	89 1.20 245
類 別	G06F 19/00

A4  
C4

(以上各欄由本局填註)

## 發明專利說明書

一、發明 名稱	中 文	用以經由電腦網路提供遺傳型臨床資訊之方法及系統
	英 文	"METHOD AND SYSTEM FOR PROVIDING GENOTYPE CLINICAL INFORMATION OVER A COMPUTER NETWORK"
二、發明 人	姓 名	1.麥克 波希-傑希諾 2.魯瑟爾 T. 葛藍羅 3.戴爾 R. 匹佛斯特 4.唐那德 R. 瑪閔
	國 籍	均美國
三、申請人	住、居所	1.美國紐澤西州帝斯維爾市克拉克路2號 2.美國紐澤西州帝斯維爾市華盛頓潘靈頓十字路237號 3.美國紐澤西州潘靈頓市羅斯德爾路4號 4.美國紐澤西州普林希頓市費爾艾瑟路60號
	姓 名 (名稱)	美商歐奇生化科技有限公司
	國 籍	美國
	住、居所 (事務所)	美國紐澤西州普林希頓市大學東路303號
	代 表 人 姓 名	唐那德 R. 馬文

(由本局填寫)

承辦人代碼：
大類：
I P C 分類：

A6

B6

本案已向：

國(地區) 申請專利，申請日期： 案號： ，☐有 ☐無主張優先權

美國 1999年10月01日 09/411,147 ☒有 ☐無主張優先權

有關微生物已寄存於： ，寄存日期： ，寄存號碼：

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁各欄)

裝

訂

線

經濟部智慧財產局員工消費合作社印製

## 四、中文發明摘要（發明之名稱：

用以經由電腦網路提供遺傳型臨床資訊之方法  
及系統

本發明揭示一種用以經由網際網路安全提供私人臨床分析資訊(profile)給個人的系統及方法。該系統及方法係用來自一個體擷取一生物樣本，從該樣本擷取去氧核糖核酸(DNA)，分析該DNA來決定出核酸多型(nucleotide polymorphism, SNP)資料，分析該SNP資料，並提供經由網際網路安全存取該分析結果。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁各欄)

## 英文發明摘要（發明之名稱：

"METHOD AND SYSTEM FOR PROVIDING  
GENOTYPE CLINICAL INFORMATION OVER A  
COMPUTER NETWORK"

A system and method for securely providing personal clinical profile information to individuals over the Internet. The system and method provides for extracting a biological sample from an individual, extracting deoxyribonucleic acid (DNA) from the sample, analyzing the DNA to determine single nucleotide polymorphism (SNP) data, analyzing the SNP data, and securely providing access to the results of the analysis over the Internet.

## 五、發明說明(1)

### 發明範疇

本發明大體上係關於一種用以提供私人遺傳型臨床分析(profile)資訊的方法及系統，尤其，本發明係關於一種用以經由網際網路安全地提供此類資訊給個人的方法及系統。

### 發明背景

生物醫學研究正提供關於個人特定遺傳組成如何影響其疾病感染性的新見識。此一研究有很大的程度是起因於人類基因計劃(Human Genome Project, HGP)。HGP正在世界各地的實驗室中進行，科學家們正在確立人類去氧核糖核酸(DNA)內特別的基因碼。

分子級的基因多樣研究為一生物醫學中快速成長的領域。隨著目前人類基因被確立的部份不斷增加，此一基因多樣的程度和本質呈現更為豐富的科學求知領域。其中一個熱門的研究範圍為，DNA中的一些差異(稱為「多型現象」)會如何影響一個人的疾病感染性及/或對藥物的反應。有技術可以量測個體DNA在單一核酸基程度的差異。有很多科學家認為DNA中單一核酸的差異，即所謂的「單一核酸多型(SNP)」，為最常見的基因多樣形式。已有技術可以偵測SNP。此技術被應用在人體基因差異的研究上，可能與一個人的醫療重要性方面相關聯。此一領域應用於藥劑上，為一般所稱的「藥物遺傳學」，是研究人體基因變異性所造成藥物影響的變化。

對藥物遺傳學之實用結論的了解已有數十年的時間。藥

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

言

文

圖

表

註

## 五、發明說明<sup>(2)</sup>

劑對於一個人的影響包括各種不希望產生的服藥副作用。因此，在開藥前詢問病人是否對盤尼西林或其它抗生素過敏是藥劑師的共同習慣。執行此一程序的原因是有些人很容易對這些製劑產生不良的藥物反應，絕大部份的人對這些製劑的反應都是正常的。隨著藥物開發及藥物遺傳學研究不斷地增加，部份人口對各種藥物之不良反應的清單不斷地增加。

美國醫學協會期刊 (Journal of the American Medical Association) 曾報告每年有 500,000 個入院接受治療及 50,000 個死亡案例是因為不良的藥物反應 (adverse drug response, ADR) 所致。還有很多 ADR 案例因為存在於醫學專業的複雜性而無法辨識，並未被報告出來。例如，一位客戶被醫院診斷患有嚴重病症，後來該客戶由於服用治療該病症的藥物發生不良反應而死亡，診斷書可能會報告該客戶係死於所列出之原有病症。其它在住院治療期間所發生的事件可能並未被報告出來。此外，有愈來愈多的醫學專業人員指出，ADR 為入院治療及死亡的最主要原因。有些科學家懷疑基因差異所造成的分子不規則可能是許多這些 ADR 的原因。

醫療工業所面臨的另一個問題是發現及開發新藥的成本愈來愈高。新藥可能需要 10 到 15 年的時間才能上市，而且可能需要 1 億到 5 億的開發成本。這些時間和成本中至少有一半是與藥物的開發階段有關，包括準備申請食品及藥物管理局 (FDA) 核准所作的臨床試驗。臨床試驗之後，對選

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

線

## 五、發明說明(3)

擇的試服客戶作是否有反應之統計分析。有些藥劑是已知沒有醫療效果的安慰劑。與服用安慰劑的一組患者比較，若試用的藥物產生很小或沒有差別的結果，則可以把它從開發的程序中刪除。這是經常會發生的，而且占開發藥物一部份的時間和費用。隨著對不同人之間基因多樣性的了解不斷地增加，科學家正在研究關於客戶對藥物反應之此一多樣性。經常會有一種藥對一組客戶有效，但對更多組的人沒有作用或不夠；因而該藥物的統計分析結果係和安慰劑沒有明顯差別。有些情況下，一般認為藥物對不同人的效果差別可能和個體的基因差異有關。這些差異可能存在於促使一酵素將藥物代謝成人體有用分子形式的基因中。若沒有正常功能酵素，則一個人對該藥物可能不會有任何反應。然而，該同一個人對一不需要利用特定酵素代謝的類似分子構造可能會有反應。此資訊在開發一無關於基因差異之廣泛有效的藥物時非常有價值。對於許多藥物療法而言，沒有任何藥物可適合所有的人。在這些情況中，基因測試可決定打算要開給一客戶的藥物對於治療該客戶是否可能有效。藥物對部份人口缺乏療效是一個問題，它導致處方費用之浪費及延誤治療。大家都有回去向醫生抱怨所開處方無效或造成不良副作用的經驗。有許多情況是療程最終找到有效且無明顯副作用的藥。有更多嚴重情況是，延誤發現正確的治療方法可能造成疾病進展發生變化而導致更嚴重的疾病或病人死亡。

許多疾病發病很慢而且很多年都沒有明顯的症狀。疾病

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

線

## 五、發明說明(4)

可能終於確定，使人有所察覺而就診及接受治療。其它情況是，疾病的症狀太慢顯現而來不及作適當的治療。在症狀出現之前能夠確定一疾病之出現及可能感染一疾病的情況中，而且有適當的治療方法時，則早期就診以預防性或積極服藥是很有用的。尤其是遺傳性的患病傾向，有可能藉由在明顯症狀出現之前經年以適當的藥物治療而延遲或完全避免大部份的嚴重發病。愈來愈多這些患病傾向被發現與特別的SNP有關。隨著大量的該等基因變異被發現，可以建立一清單，列出能夠有效地延遲或消除由於基因變異所造成之會威脅生命的發病。如此可節省整體醫療成本，改善客戶的生命品質，並增加特定藥物的收益。

隨著愈來愈多關於基因中多型現象和健康之間因果關係的資訊，SNP的樣式(pattern)及集簇(cluster)預期將會被重視。這些集簇為一般所知道的單倍型(Haplotype)及遺傳型(Genotype)，在評估SNP群組的重要性方面有所幫助。不論何種形式，基因變異的都是統計及關聯性方面的研究。SNP和基因的功能或機能障礙或它們所指定的蛋白質遺傳密碼之間的精確分子關係通常尚無法了解。即使分子關係尚無法了解，但很多情況下，還是可以利用採取大量蛋白質樣本並正確地記錄它們醫學上的歷史記錄包括對藥物的反應而確立既強且可靠的相關性。遺傳型及單倍型為基因變異的樣式及醫學狀況和客戶之治療反應之間相關性的專有名詞。

一般而言，個人遺傳型臨床分析(profile)資訊方面的隱

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

傳



## 五、發明說明(5)

私有一定程度的重要性，因為該資訊有預言性的本質。一針對個人罹患疾病或各種失調的傾向所作的尋找遺傳型試驗，所得到的結果可能被用於對該個人產生差別待遇。例如，若測試的結果為個人有罹患癌症的可能性，例如乳癌，則保險公司可能利用這項資訊拒絕此一保險範圍。此外，雇主可以用此資訊作是否雇用的決定。此外，這種型式的資訊對於許多對自我醫療管理有興趣的個人而言有一定的重要性及用途。經由諸如網際網路的電腦網路可取得此一資訊及服務讓全世界的個人能夠存取遺傳型臨床分析(profile)資訊及服務。網際網路為公共溝通管道，雖然私隱易受侵害且機密資訊會被作不當使用，但目前的網際網路科技仍可能作到經由電腦網路安全地提供遺傳型臨床資訊及服務。

有許多型式的醫療資料收集、儲存及顯示系統可以讓個人尋找與他們健康相關的醫療資訊。例子包括Beecham所發表之美國專利案碼5,876,926標題為「用於驗證人類醫療資料之方法、裝置及系統」中所描述的系統。此專利揭示一種用於在一樣品集中站從一客戶取樣並經由一電話系統或一電腦顯示系統提供對該樣品所作試驗的結果的方法及系統。

另一個例子為Welner所發表之美國專利案號5,612,870中所描述之「用於追蹤安全醫療測試卡的系統」。此專利係針對一種用於追蹤與複數個醫療試驗卡相關之資訊以防止偽造或未經許可而製造測試卡及維持客戶匿名之方法及裝

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明(6)

置。

雖然已有該等系統，尚沒有人想出一種方法及系統能夠讓客戶自己選擇要在何處取得他或她自己的生物樣本，把該樣本寄至實驗室作單一核酸多型(SNP)分析，並經由諸如網際網路的電腦網路安全存取分析的結果。

直到現在，尚無可供個人使用之提供遺傳型臨床分析(profile)資訊及相關試驗服務之系統及方法。因此，需要有一種系統及方法能夠方便且安全地提供個人遺傳型臨床分析(profile)資訊及服務。

### 發明概述

本發明藉由提供一種可經由網路安全存取的個人遺傳型臨床分析(profile)系統及方法，可滿足前述需求。在本發明的個人遺傳型臨床分析(profile)方法中，客戶將含有其DNA的生物樣本提交給實驗室，之後，他可以經由諸如網際網路的電腦網路來存取與該客戶之DNA相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。具體而言，該客戶利用可以在家裡使用的生物樣本取樣套件來摘取一含有其DNA的生物樣本(例如，血液、頭髮、皮膚、指甲碎片、唾液等)。把該生物樣本寄到實驗室，從該樣本擷取DNA。分析該DNA，以便決定單一核酸多型(SNP)資料。然後，分析該SNP資料，以便得到諸如對特定藥物之不良副作用或易感染某些疾病的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該客戶的遺傳型臨床分析(profile)資訊安全地儲存在資料庫中，該資料庫可經由諸如網際網路的電腦網路存取。該客戶獲得使用者名稱及

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

線

## 五、發明說明(7)

密碼，只能存取他或她自己的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該客戶可以允許其他人，例如醫師，經由網際網路存取其遺傳型臨床分析(profile)資訊的全部或一部份。

在本發明的個人遺傳型臨床分析(profile)系統中，一生物學取樣套件提供用以從客戶摘取生物樣本的裝置。將該生物樣本寄到實驗室，從該樣本取得DNA並分析該DNA，以便得到單一核酸多型(SNP)資料。將該SNP資料輸入到電腦系統中，分析諸如對特定藥物之不良副作用或易感染某些疾病之遺傳型臨床分析(profile)資訊。分析的結果安全地儲存在資料庫中，讓該客戶能夠經由諸如網際網路的電腦網路存取。雖然較佳具體實施例使用網際網路，但本發明適用於在互連電腦間提供安全通訊的任何電腦網路拓撲。客戶利用連線至網際網路的個人電腦，從遠端存取連接該資料庫的伺服器電腦。該客戶能夠使用使用者名稱及密碼，存取安全儲存在該資料庫中自己的遺傳型臨床分析(profile)資訊。

### 圖示簡單說明

圖1為一較佳之個人遺傳型臨床分析(profile)系統的方塊圖。

圖2之流程圖概要地說明存取該系統之較佳方法。

圖3所示為一較佳之網站首頁。

圖4所示為一較佳的使用者名稱和密碼網頁。

圖5之流程圖概要地說明用於產生及接收廣大群體之遺傳型臨床資訊的較佳方法。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明(8)

圖6-7之流程圖概要地說明用於產生及接收個人遺傳型臨床資訊的較佳方法。

本發明較佳具體實施例之詳細說明

本發明的一項較佳具體實施例係針對可經由網路安全存取之個人遺傳型臨床分析(profile)系統及方法。該系統及方法之設計係讓客戶將含有其DNA的生物樣本提交給實驗室，於該實驗室對該樣本進行單一核酸多型(SNP)分析並與遺傳型臨床資訊相關聯，該客戶能夠經由全球資訊網存取該資訊。

圖1所示為按照本發明所作成之可經由網路安全存取之個人遺傳型臨床分析(profile)系統的完整較佳系統架構的方塊圖。該個人遺傳型臨床分析(profile)系統包括：一伺服器電腦系統2、複數個用戶端電腦系統4、一資料庫伺服器系統6、一SNP電腦系統8、一SNP資料庫系統10、一個一般資訊資料庫伺服器系統12、網際網路14、一實驗室16、一光學偵測器18及一電子郵件(e-mail)伺服器系統。

網際網路14為一允許可經由網路存取的電腦間交換資訊之互相關聯的電腦網路所組成的全球性網路。每一用戶端電腦系統4及該伺服器電腦系統2可利用此技藝所熟知之已實作於特定網路上的通訊協定彼此互相通訊。因此，對於較佳具體實施例的網際網路連線而言，本文所述之互相通訊的各方將採用此技藝所熟知之TCP/IP協定組。

每一用戶端電腦系統4，在圖1中以用戶端1，用戶端2，...用戶端n表示，以各種此技藝所熟知之裝置互連至網際網

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

## 五、發明說明(9)

路14上，例如以一撥接數據機連線到一網際網路服務提供者(ISP)或直接連線到一與網際網路14連接的網路。一般而言，該用戶端電腦系統4為一經由市售的瀏覽器用戶端套裝軟體存取網際網路的家用或企業環境下的電腦(例如，個人電腦)。典型的瀏覽器介面包括一內含一控制區域及一檢視區域的視窗架構。該控制區域通常包含讓使用者能夠在伺服器電腦系統2所提供之各個資料頁面來回瀏覽的網頁控制器。該檢視區域通常包括一顯示文字、超連結及圖形供使用者檢閱的檢視範圍。

該伺服器電腦2亦連線到網際網路14上，如圖1所示，且提供一個讓客戶存取的個人遺傳型臨床分析(profile)服務網頁。該伺服器電腦2包括電腦硬體及軟體用以提供網站的網頁服務。該伺服器電腦系統2管理通訊協定並容納在網際網路14上建立網站所需的該等網頁及相關軟體。該伺服器電腦系統2還提供資料和軟體讓與該伺服器電腦系統2通訊之各個用戶端4存取。例如在該資料庫伺服器系統6或該一般資訊伺服器系統12被查詢或傳送網頁時，該伺服器電腦系統2提供例如搜尋資訊及將資訊回傳給用戶端電腦系統的服務。一般而言，用戶端電腦系統4上的瀏覽器傳送一需要特定網頁的要求給該伺服器電腦系統2。該伺服器電腦系統2處理該請求並傳回一答覆給該瀏覽器，通常是網頁的形式。熟知此技藝者應很熟悉該伺服器電腦系統2的構造和運作。特別是，該伺服器電腦系統2會被設定成提供與檢視全球資訊網上之資料所用的瀏覽器軟體相容的

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

## 五、發明說明(10)

資料。此外，該伺服器電腦系統2所提供的資料會是能夠以常用的瀏覽軟體檢閱的網頁資料。該伺服器電腦系統2執行網站伺服器程式，讓用戶端能夠存取網頁(以HTML的格式)。該伺服器電腦系統2還執行管理網站所需之其它程式及副程式。

在伺服器電腦系統2上執行的還有用以提供經由網站存取資料庫伺服器系統6及一般資訊伺服器12的閘道器程式。採用共同閘道界面(Common Gateway Interface, CGI)規格將該伺服器系統2的服務及能力擴充至資料庫伺服器系統6及一般資訊資料庫伺服器12。CGI描述語言大部份用於從非超文字傳輸協定(HTTP)物件產生一網頁用戶端能夠呈現的HTTP物件，也用於從HTTP物件產生用以傳遞給另一程式或不同伺服器(例如資料庫伺服器系統6及一般資訊資料庫伺服器12)的非HTTP物件。熟知此技藝者應很熟悉該資料庫伺服器系統6及該一般資訊資料庫伺服器12的構造和運作。該伺服器電腦系統2要求CGI應用程式執行CGI描述語言。該等描述語言執行外部程式，例如資料庫搜尋或互動表單處理。該伺服器電腦系統2經由CGI傳送該描述語言至應用程式並將該描述語言的結果傳回用戶端電腦系統4上的瀏覽器。例如，用戶端填妥網頁上的一個表單以註冊要使用該網站，然後收到註冊的確認通知。該CGI描述語言取得用戶端在表單中填寫的資訊並將該資訊儲存於資料庫伺服器系統6中，然後寄送註冊確認通知給該用戶端的瀏覽器。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明 (11)

該資料庫伺服器系統6包括電腦硬體及軟體，用以與伺服器電腦系統2通訊、儲存從一般資訊資料庫伺服器系統12所取回的一般遺傳型臨床資訊及儲存得自SNP電腦系統8之與一客戶相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊，所有資訊皆係關於該客戶之使用者名稱及密碼。該一般資訊資料庫伺服器系統12包括電腦硬體及軟體允許用戶端進行欄位及全文檢索，以及將資訊儲存在資料庫伺服器系統6中。熟知此技藝者應很熟悉該資料庫伺服器系統6及該一般資訊資料庫伺服器12的構造和運作。

較佳之電子郵件伺服器系統20經由一網路連至該伺服器電腦系統2，能夠經由網際網路接收及傳遞電子郵件訊息至使用者的地址。該電子郵件伺服器系統20包括電腦硬體及軟體，能夠經由一電腦網路接收及傳遞電子郵件訊息。該電子郵件伺服器系統20以簡單郵件傳送協定(SMTP)傳送電子郵件至網際網路上的其它伺服器。郵件係利用郵局協定(post office protocol, POP)，例如POP3，從伺服器閱讀。該電子郵件伺服器20之結構及功能係遵照此技藝一般所知及可用的標準格式。

經由網際網路12傳送金融資訊、密碼及醫療資訊等方面之安全性及私密性係利用一非對稱加密系統加以解決。較佳的系統為駐在伺服器電腦系統2上的Rivest-Shamir-Adelman演算法(RSA)。熟知此技藝者將更進一步了解，按照本發明，可以實施各種不同安全性措施以提供對於用戶端及伺服器電腦系統之資料及一般作業環境的保護。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明 (12)

該實驗室16較佳的體系為，接收取自客戶的生物樣本，從該樣本摘取客戶的DNA，分析該DNA決定單一核酸多型(SNP)資料。可以利用此技藝中各種不同的裝置完成從該生物樣本摘取DNA及分析該DNA之SNP資料。該實驗室16最好還包括SNP電腦系統8，光學偵測器18及儲存與客戶醫療相關之遺傳型臨床資訊的SNP資料庫系統10。該SNP電腦系統8包括電腦硬體及軟體用以控制並與光學偵測器18通訊，及控制並與SNP資料庫系統10和資料庫伺服器系統6通訊。該光學偵測器18產生SNP資料供該SNP電腦系統使用。該SNP資料庫系統10包括電腦硬體及軟體用以和該SNP電腦系統8通訊。該SNP電腦系統8包括一用以分析該SNP資料的關聯性演算法。該關聯性演算法搜尋儲存在該SNP資料庫系統10中的資料，找出與客戶之SNP資料相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該等由該關聯性演算法所累積之相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊以報告的形式儲存在資料庫伺服器系統6中適當的客戶使用者名稱之下。可以用各種此技藝中所熟知之方法完成SNP資料之偵測及SNP資料與相關遺傳型臨床分析(profile)資訊的關聯。該等方法之一例子如Lincoln等人所發表之美國專利號碼5,762,876標題為「遺傳型之自動測定」中所討論者，全文在此引用為參考文件。

客戶可以使用其電腦系統4，存取與資料庫伺服器系統6連線的伺服器電腦系統2以便收到他或她的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該資料庫伺服器系統6以報告的格式將遺

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線



## 五、發明說明(13)

傳型臨床分析(profile)資訊儲存在客戶所選擇的使用者名稱之下，且唯有提出正確的使用者名稱和密碼才能夠存取。

在提供一安全之可從網路存取的個人遺傳型臨床分析(profile)系統時，例如參考圖1所描述的系統，該系統最好是執行若干個別不同的模組或程序。該等程序包括，一客戶將生物樣本寄至實驗室作SNP分析並獲得經由網際網路14存取分析結果的權利。該等程序之相關步驟將參考圖2-7加以描述。

圖2-7之流程圖說明本發明之較佳具體實施例。現在請參考圖2，一客戶使用用戶端電腦系統4及安裝在該用戶端電腦系統4中的市售瀏覽器軟體進入提供個人遺傳型臨床分析(profile)服務的網站(步驟50)。該客戶藉由輸入與該伺服器電腦系統2之IP位址關聯的統一資源定址(URL)達成此一目的。該客戶可為一尋找遺傳型臨床分析(profile)資訊的個人；一尋找病人之遺傳型臨床分析(profile)資訊的醫師；或希望得到遺傳型臨床資訊以使用於醫學研究的藥品公司。伺服器電腦2之回應為，把要顯示於用戶端電腦4系統上之連結至遺傳型臨床資訊、服務及細目等的內嵌網頁，例如圖3所示的主網頁，傳回給用戶端瀏覽器(步驟52)。一旦客戶找到所需的細目、資訊或服務，這些都會以超文字符號標示語言(HTML)的格式顯示在用戶端的網頁上，該客戶就可以點選與所需細目或服務相關的內嵌控制項(步驟54)。該等選項可包括訂閱個人遺傳型臨床分析

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

地

## 五、發明說明 (14)

(profile)服務或存取一般性遺傳性臨床資訊。

主網頁上之其中一個選項一旦被選擇，用戶端的瀏覽器上就會顯示一使用者名稱及密碼視窗，如圖4所示。若該客戶先前曾使用過該網站，則他或她應該已經有向該網站註冊過並且已有建立一使用者名稱及密碼。向該網站註冊過後，客戶只需輸入他或她在註冊程序中所選擇的使用者名稱和密碼就可以進入該網頁，並繼續存取該網站，如圖2之步驟56。如果該客戶先前並未向該網站註冊，則該客戶可以回到主網頁並點選一與向該網站註冊相關聯之內嵌的網頁控制項。客戶必須向該網站註冊之後才能存取該網站的功能。要向該網站註冊，客戶必須在該伺服器電腦系統2中開一個帳戶，作法是點選一相關的網頁控制項，並按照網頁上的指示進行(步驟58)。一典型的開帳戶網頁畫面包括客戶名稱、郵遞區號、電子郵件地址及使用者名稱和密碼等欄位。客戶選擇使用者名稱及密碼，伺服器電腦系統2按照此技藝所熟知且可用之標準格式處理該資訊。

現在請參考圖5，一旦該客戶已向該網站註冊，他或她即可選擇付費或非付費服務。非付費服務可藉由點選一相關的網頁控制項進入，可能包括存取一遺傳型臨床資訊期刊，及/或其它型式的資料及出版品和服務(步驟60)。藉由點選一與特別網路功能相關之內嵌的網頁控制項，有許多醫療及與醫療相關的類別供客戶選擇，以便得到與人體狀況變異性相關的醫療資訊，例如為特定廣大群體之遺傳型及單倍型(Halotype)所設計的資訊集合。一對於收到此醫

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明 (15)

療資訊感興趣的客戶可以回答與該客戶之健康資訊相關的問題，例如醫療史、血統、血型、家庭醫療史及其它各種資訊(步驟62)。網頁上會顯示問卷，客戶可以在此問卷的欄位中，按照此一技藝所熟知且可用之標準格式及程序填入資訊並傳給伺服器電腦系統2。問卷送出之後，該客戶可點按一要求將問卷中之健康資訊與儲存於資料庫系統10中之遺傳型臨床分析(profile)資訊產生關聯的網頁控制項(步驟64)。該健康資訊被輸入到SNP電腦系統8中，在此，關聯性演算法應用它在SNP資料庫系統10中尋找與問卷中所列客戶健康資訊相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該關聯性演算法所累積之該等相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊以報告的形式儲存在該資料庫伺服器系統6中適當的客戶使用者名稱之下(步驟66)。之後，該客戶可以用他或她的用戶端電腦4及網頁瀏覽器進入伺服器電腦系統2，從該關聯性程序取得相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊(步驟68)。

現在請參考圖6和圖7，客戶可以在一般資訊資料庫伺服器系統12中尋找相關的健康資訊。客戶與人體狀況變異性相關之醫療資訊有連線，因此該資訊可以在接受要求時被收集、處理、儲存及傳送給該客戶或一第三者。客戶也可以經由一網頁連結到擁有更詳細描述各種醫療狀況及關於治療與預後之最新發現的網站。

此外，客戶可以選擇需付費的服務，可以在填寫所要求的信用卡資訊之後，例如信用卡名稱、信用卡持有人姓

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

線

## 五、發明說明(16)

名、信用卡號及有效期限，存取該等服務(步驟70)。訂閱個人遺傳型臨床分析(profile)服務為提供給客戶之此種服務之一。除了前述之填寫醫療問卷以外，此服務還需要客戶提出一取自他或她的生物樣本(例如血液)，送至該實驗室16作SNP分析及關聯性分析。一旦客戶已向該網站註冊並填妥該醫療問卷，該客戶就可以點選一相關的網頁控制項，選擇建立一他或她的個人遺傳學臨床分析(profile)(步驟72)。此外，客戶填寫網頁的欄位中有要求客戶提供第二個密碼，客戶可以用該密碼存取儲存在安全的資料庫伺服器系統6中之客戶的個人遺傳型臨床分析(profile)資訊(步驟74)。該第二個密碼係按照此技藝中一般所知道且可用的標準格式建立。然後該客戶可要求將生物學取樣套件寄到其郵寄地址，此地址是客戶在開戶時所提供的(步驟76)。除了利用電子方式訂購該套件之外，客戶還可以在藥局或其它零售店買到該套件。客戶也可以填寫網頁上要求的信用卡資訊欄位，例如信用卡名稱、信用卡持有人姓名、信用卡號及信用卡有效期限，以此方式付費購得該套件。該套件包括試件容器、測試卡、試管、小刀或海綿棒，用以裝生物樣本以便運送到實驗室14。該生物樣本可為任何含有DNA的東西，例如血液、頭髮、痰、唾液、糞便、尿液、或精液。該生物樣本可取自哺乳動物，例如人類、狗、老鼠、牛、馬，等等。該樣本套件最好包括試件測試卡，其上有空白處讓客戶打上他或她的姓名，有放置一滴血液的空間，及用以安全地取得客戶血液的刀刀。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明 (17)

客戶將一血液樣本置於該測試卡上並把該測試卡寄給(例如郵寄)實驗室14(步驟78)。在該實驗室14，從放置在該測試卡上的該血液樣本取得該客戶的DNA(步驟80)。然後分析該客戶的DNA以決定單一核酸多型(SNP)資料(步驟82)。將該SNP資料輸入到SNP電腦系統8中，在此，該SNP資料被應用於一關聯性演算法，用以在SNP資料庫系統10中搜尋與該客戶之SNP資料相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。該關聯性演算法所累積之該等遺傳型臨床分析(profile)資訊被儲存在資料庫伺服器系統6中適當的客戶使用者名稱之下(步驟84)。該資訊可為對某藥物之副作用反應、缺乏療效及易患某些疾病。客戶之遺傳型臨床分析(profile)資訊係以報告的方式儲存在該SNP資料系統10中，可以透過網際網路12從網站存取。

客戶提交他或她的生物樣本之後，可以藉由進入網站取得他或她的遺傳型臨床分析(profile)資訊。客戶以瀏覽器進入網站之後，提出其使用者名稱和密碼以登入該網站，證明他或她已經向該網站註冊過並且有資格使用該網站的功能(步驟86)。要確定其個人遺傳型臨床分析(profile)資訊是否已經可用或已經更新，客戶可以點選相關的網頁控制項，然後會有網頁會呈現給該客戶顯示所要求的資訊。若該客戶的個人遺傳型分析(profile)資訊已經可用、已經更新或該客戶想要查閱他或她檔案中的資訊，則該客戶可以點選一與存取此資訊相關之網頁控制項(步驟88)。點選該網頁控制項之後，在所要求的網頁出現之前，會出現一個

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 五、發明說明 (18)

要求輸入使用者名稱和密碼的網頁，該客戶必須填寫正確才有權存取其個人遺傳型臨床分析(profile)資訊檔案(步驟90)。若所輸入的使用者名稱和密碼正確，則含有該客戶之個人遺傳型臨床分析(profile)資訊的網頁會顯示在客戶的瀏覽器上(步驟92)。此資訊係儲存在資料庫伺服器系統6中，而且由於它與不斷增加之關於遺傳型醫療資訊之關聯資料相關，因此在客戶的瀏覽器上能夠以報告和建議的形式查閱它們。該等報告的形式最好是符合臨床參考實驗室(Clinical Reference Laboratory)之工業界標準。

客戶也可以選擇轉送他或她的一般或個人遺傳型臨床分析(profile)資訊或此資訊的一部份給有使用網際網路的第三者，例如醫師、醫療提供者或家庭成員。客戶可以使用其瀏覽器上可用的標準控制項從顯示該資訊的網頁上選擇並移除文字。然後該客戶可以點選與轉送資訊給第三者相關的網頁控制項，接著，瀏覽器上會顯示一標準的電子郵件服務。該電子郵件伺服器20的結構和功能係按照此技藝一般所知之標準格式。該客戶使用標準的瀏覽器控制項插入選擇的文字到電子郵件的文字視窗中並輸入所要寄送的電子郵件地址。然後點按與寄出電子郵件相關的按鈕(步驟94)。

熟知此技藝者將會清楚地了解，可對本發明之系統及方法作各種不同的修改及變化，而不偏離本發明之精神及範圍。因此，本發明，包括對本發明所作之所有修改及變化，皆函蓋在後附之申請專利範圍之內。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

後



## 六、申請專利範圍

- (b)分析該樣本，以便決定單一核酸多型(SNP)資料；
- (c)使用一SNP電腦系統，將該SNP資料與相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯；
- (d)將該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊儲存在一資料庫伺服器系統中；及
- (e)使用一伺服器電腦系統，經由一電腦網路提供存取該相關之遺傳型臨床分析(profile)資訊。
7. 如申請專利範圍第6項之方法，其中該生物樣本係取自人類。
8. 如申請專利範圍第6項之方法，其中該電腦網路為網際網路。
9. 如申請專利範圍第6項之方法，該方法進一步包括下列步驟：利用一電子郵件系統將該遺傳型臨床分析(profile)資訊的一部份或全部轉寄給一具有網際網路電子郵件服務的個人。
10. 如申請專利範圍第6項之方法，其中該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊係關於不良藥物反應及/或缺乏療效及/或積極的藥物治療。
11. 一種用以提供一可經由網路安全存取個人遺傳型臨床分析(profile)服務的方法，該方法包括下列步驟：
- (a)摘取一生物樣本；
- (b)從該樣本取出DNA；
- (c)分析該DNA，以便決定單一核酸多型(SNP)資料；
- (d)使用一SNP電腦系統，將該SNP資料與相關的遺傳

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線



## 六、申請專利範圍

型臨床分析(profile)資訊關聯；

(e)將該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊儲存在一資料庫伺服器系統中；及

(f)使用一伺服器電腦系統，經由一電腦網路提供存取該相關之遺傳型臨床分析(profile)資訊。

12. 如申請專利範圍第11項之方法，其中該生物樣本係取自人類。
13. 如申請專利範圍第11項之方法，其中該電腦網路為網際網路。
14. 如申請專利範圍第11項之方法，該方法進一步包括下列步驟：利用一電子郵件系統將該遺傳型臨床分析(profile)資訊的一部份或全部轉寄給一具有網際網路電子郵件服務的個人。
15. 如申請專利範圍第11項之方法，其中該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊係關於不良藥物反應及/或缺乏療效及/或積極的藥物治療。
16. 一種用以提供一可經由網路安全存取個人遺傳型臨床分析(profile)服務的方法，該方法包括下列步驟：
  - (a)摘取一生物樣本；
  - (b)分析該樣本，以便決定單一核酸多型(SNP)資料；
  - (c)使用一SNP電腦系統，將該SNP資料與相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯；
  - (d)將該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊儲存在一資料庫伺服器系統中；及

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 六、申請專利範圍

(e)使用一伺服器電腦系統，經由一電腦網路提供存取該相關之遺傳型臨床分析(profile)資訊。

- 17.如申請專利範圍第16項之方法，其中該生物樣本係取自人類。
- 18.如申請專利範圍第16項之方法，其中該電腦網路為網際網路。
- 19.如申請專利範圍第16項之方法，該方法進一步包括下列步驟：利用一電子郵件系統將該遺傳型臨床分析(profile)資訊的一部份或全部轉寄給一具有網際網路電子郵件服務的個人。
- 20.如申請專利範圍第16項之方法，其中該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊係關於不良藥物反應及/或缺乏療效及/或的積極藥物治療。
- 21.一種可經由網路安全存取個人遺傳型臨床分析(profile)資訊的系統，該系統包括：
  - 一實驗室，其接受一生物樣本並分析該生物樣本，以便得到SNP資料；
  - 一SNP資料庫，用於儲存遺傳型臨床分析(profile)資訊；
  - 一連至該SNP資料庫的SNP電腦系統，該SNP電腦系統具有一關聯性演算法，用以將該SNP資料與儲存於該SNP資料庫中之該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯；
  - 一連至該SNP電腦系統的資料庫伺服器系統，用於儲

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝

訂

線

## 六、申請專利範圍

存相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊；及

一連至該SNP電腦系統的伺服器電腦系統，用於提供從電腦網路存取儲存在該資料庫伺服器系統中的資訊。

22. 如申請專利範圍第21項之系統，該方法進一步包括一連至該SNP電腦系統的光學偵測器，用以產生供輸入到該SNP電腦系統中的SNP資料。

23. 如申請專利範圍第21項之系統，該方法進一步包括一用以摘取一生物樣本的生物樣本取樣套件。

24. 如申請專利範圍第21項之系統，其中該電腦網路係經由網際網路存取。

25. 一種方法，包括下列步驟：

(a)提供SNP資料至一電腦；

(b)使用該電腦將該SNP資料與相關之遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯；

(c)使用一電腦傳送一希望得到與該SNP資料相關之遺傳型臨床分析(profile)資訊的要求；及

(d)使用一電腦接收該相關的遺傳型臨床資訊。

26. 如申請專利範圍第25項之方法，其中提供該SNP資料的步驟包括回答一與客戶健康相關的問卷。

27. 如申請專利範圍第25項之方法，其中該問卷包括關於個人醫療史、血統及/或血型的醫療資訊。

28. 一種方法，包括下列步驟：

(a)使用一SNP電腦系統接收SNP資料；

(b)使用該SNP電腦系統將該SNP資料與相關的遺傳型

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

## 六、申請專利範圍

臨床分析(profile)資訊關聯；及

(c)使用一伺服器電腦系統傳送該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。

29. 一種系統，包含：

一 SNP 資料庫系統，其內含有與遺傳型臨床分析(profile)資訊相關的資訊；

一與該 SNP 資料庫系統通訊的 SNP 電腦系統，該 SNP 電腦系統係設定用於：

接收 SNP 資料；

將該 SNP 資料與儲存在該 SNP 資料庫系統中之相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯；

使該相關的遺傳型臨床資訊能夠在一資料庫伺服器系統上使用；及

一與該資料庫伺服器系統通訊的伺服器電腦，該伺服器電腦系統係設定用於：

提供經由網路安全存取該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。

30. 一種以安全網路為基礎的遺傳型臨床分析(profile)資訊系統，該系統包括：

(a) 至少一用戶端電腦系統，供一需要收到遺傳型臨床分析(profile)資訊的客戶使用；

(b) 至少一伺服器電腦系統，其能夠存取一具有儲存遺傳型臨床分析(profile)資訊的一般資訊資料庫伺服器系統；

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝 · 訂 · 線

## 六、申請專利範圍

該伺服器電腦系統中有設計程式使它傳送一問卷至該用戶端電腦，該用戶端電腦系統中有設計程式使它接收該問卷以便回覆該問卷並傳送給該伺服器電腦；

該用戶端電腦及該伺服器電腦係藉由一電腦網路互連；

該伺服器電腦中有設計程式使它接收一含有健康資訊的回覆問卷並使該健康資訊與相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯，其中，由一SNP電腦確認與該健康資訊關聯之相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊；及

該伺服器電腦中有設計程式以提供經由網路存取與該健康資訊關聯之該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊。

31. 一種以安全網路為基礎的遺傳型臨床分析(profile)資訊系統，該系統包括：

用於分析一生物樣本以得到SNP資料的裝置；

用於將該SNP資料與相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊關聯的裝置；及

用於提供經由一電腦網路存取該相關的遺傳型臨床分析(profile)資訊的裝置。

(請先閱讀背面之注意事項再填寫本頁)

裝  
訂  
線

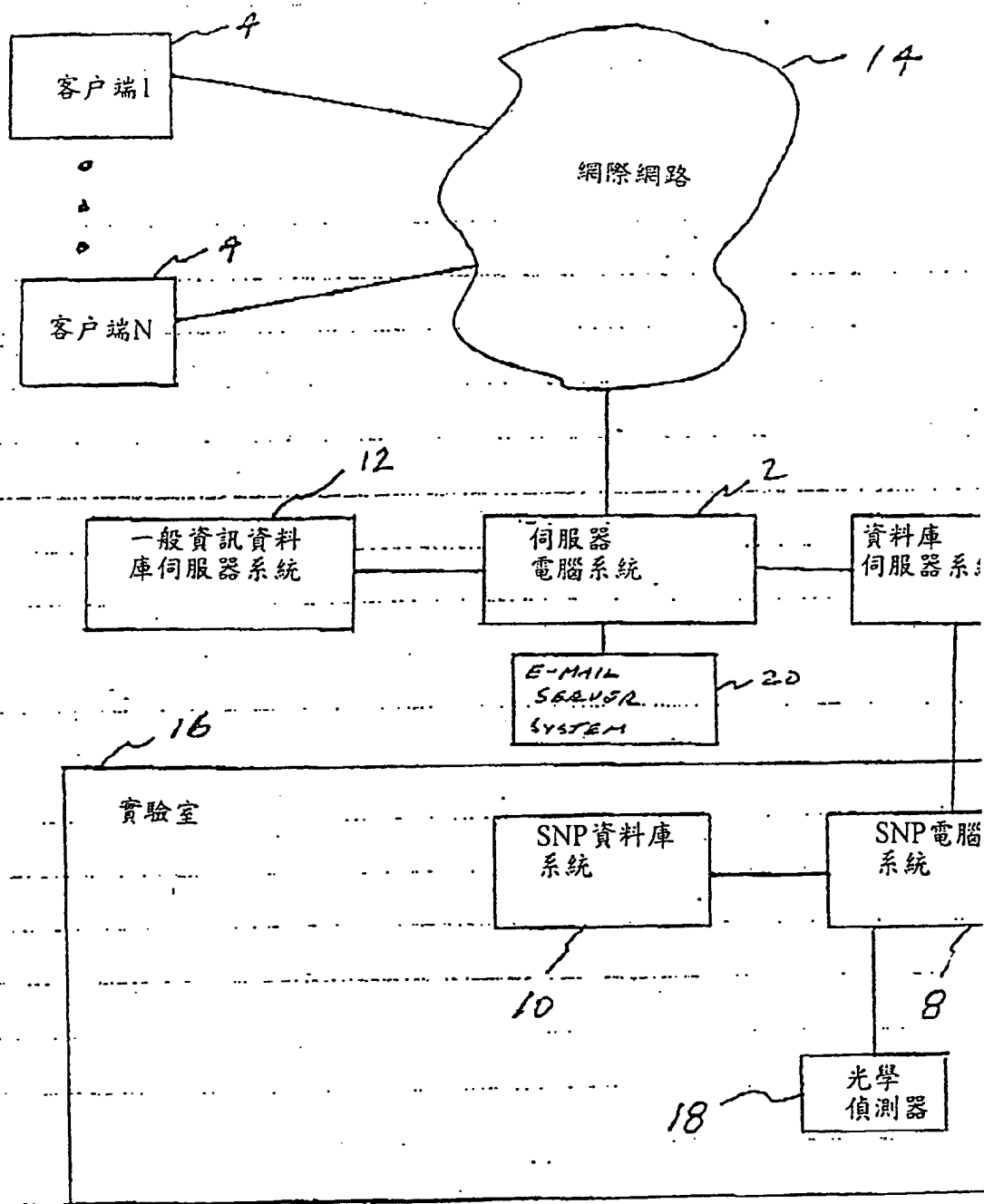


圖 1

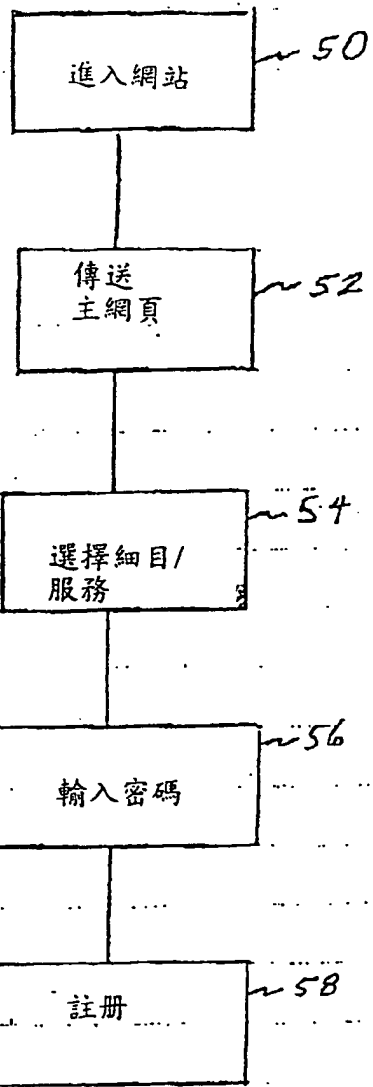


圖 2



About HHS

Departmental Organization

Public Health

Community Health

Public Health

Public Health

Public Health

Biomedical research is providing new insights into how an individual's specific genetic make-up effect their susceptibility disease. Much of this research is a byproduct of the Human Genome Project (HGP). The HGP is being undertaken in laboratories around the world where scientists are determining the specific genetic code comprised of DNA. The technology for determining this code or sequence of DNA has made dramatic progress during the 1990s.





[About Us](#) [Pharmaceuticals](#) [Your Health](#) [GenoAlert](#)

[Log in](#)

[Privacy Policy](#)

[New User](#)

[Log out](#)

Name:

password:

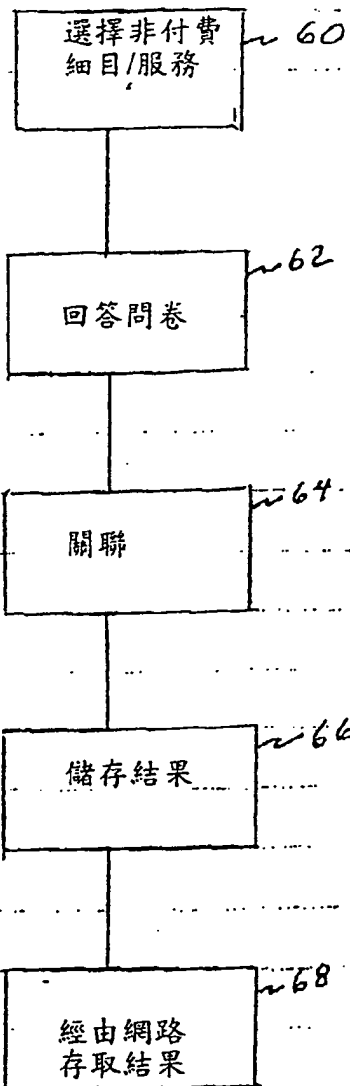


圖 5

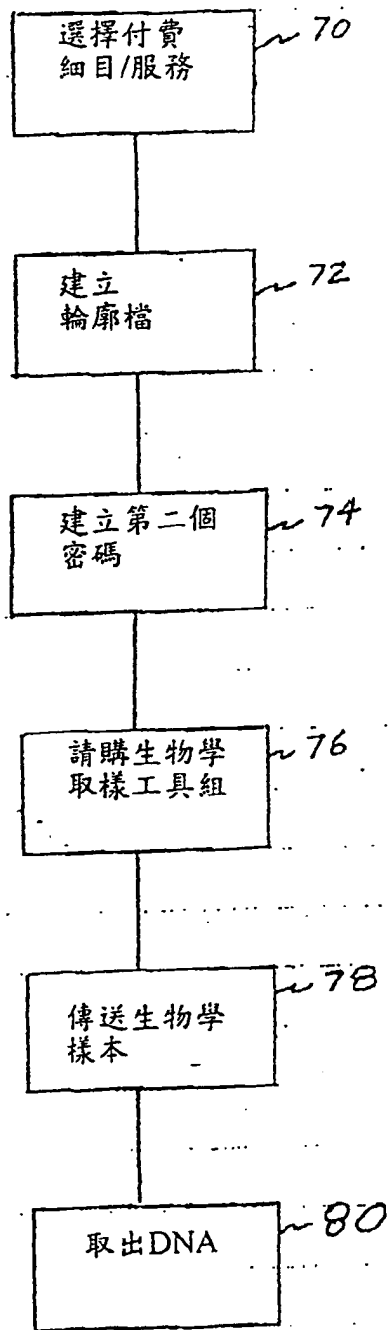


圖 6

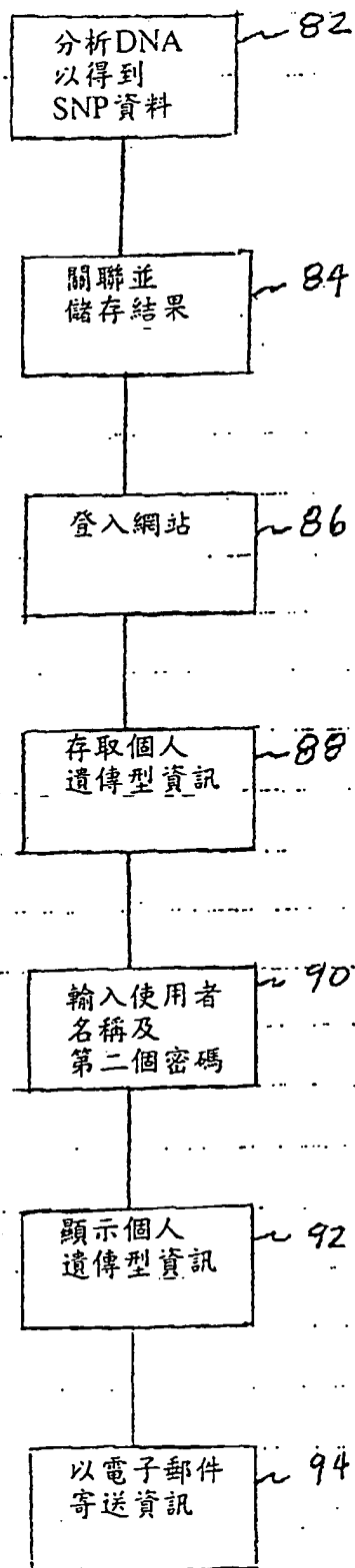


圖 7